

CÓMO SE SUBDIVIDEN LOS CDG?

Según el tipo de glicosilación proteica, se distinguen los defectos de la

- **N-glicosilación**
- **O-glicosilación**,
- Carácter mixto que afecta la *O*- y la *N*- glicosilación.
- Defectos de la **glicosilación lipídica**

CUÁNDO SE PUEDE SOSPECHAR QUE SE TRATA DE CDG?

Se debe pensar en un CDG ante todo paciente que presente, desde el nacimiento, manifestaciones clínicas multisistémicas. Los síntomas presentes varían de paciente para paciente y están abajo resumidos:

Neurología:

- Retraso psicomotor/mental (normalmente presente en todos los CDG pero no en los CDG Ib)
- Epilepsia
- Episodios Stroke-like (accidente isquémico transitorio cerebral) (CDG-Ia)
- Ataxia
- Microcefalia
- Hipoplasia cerebelosa (CDG-Ia)
- Hipotonía muscular
- Atrofia olivopontocerebelosa

Ojos:

- Nistagmus
- Estrabismo (CDG-Ia,Ic)
- Retinitis pigmentosa
- Apraxia oculomotora
- Defectos de refracción
- Glaucoma

Esqueleto/Crecimiento:

- Falta de crecimiento
- Contracturas articulares

- Deformidades de la columna (escoliosis,cifosis,etc)
- Hipogonadismo
- Ausencia de testículos en el escroto

Gastrointestinal:

- Diarrea crónica (CDG-Ib)
- Fibrosis hepática congénita
- Ataques de vómitos
- Enteropatía pierde proteína
- Reflujo gastroesofágico
- Hemorragias gastrointestinales

Corazón:

- Cardiomiopatía (CDGI-Ia, CDG-IX)
- Derrame pericárdico

Renal:

- Microquistes renales
- Síndrome nefrótico

Hígado:

- Aumento de tamaño del hígado
- Elevación de enzimas hepáticos
- Fibrosis hepática congénita
- Ascitis

Piel:

- Acúmulos de grasa
- Lipodistrofia
- Mamilas invertidos
- Piel de naranja

Coagulación:

- Trombosis
- Hemorragias
- Coagulación intravascular diseminada
- Actividad baja de AT III, factor de coagulación XI, proteína C

En el laboratorio podemos sospechar CDG cuando:

- Los valores de las enzimas del hígado son elevados
- Hipoproteinemia
- Déficit de colesterol
- Déficit de IGF-1
- Valores de prolactina, FSH y LH elevados
- Déficit de hormonas tiroideas
- Anemia crónica
- Plaquetopenia
- Leucocitosis (CDG-IIc)
- Niveles bajos de colinesterasa

Cómo se lleva a cabo el diagnóstico bioquímico y molecular?

Gracias a pruebas como: la técnica de isoelectroenfoque (IEF) de la transferrina, aunque se recomienda realizar también el de otras glicoproteínas como la haptoglobina, alfa-1 anti-tripsina, etc. También es posible estudiar la actividad del enzima deficitario (según el tipo de CDG) en leucocitos o fibroblastos. La confirmación diagnóstica llega con el estudio molecular de los genes implicados en estas enfermedades.

Por qué es importante un diagnóstico temprano?

Porque los CDG son un grupo de enfermedades raras cuyo número va aumentando paulatinamente. Sólo un diagnóstico temprano permitirá un mejor manejo del paciente evitando exploraciones y estudios complementarios innecesarios y siendo posible realizar un adecuado asesoramiento genético de la familia.

¿HAY TRATAMIENTO PARA LA CDG?

Actualmente, sólo el CDG-Ib y el CDG-IIc tienen tratamiento que revierte el defecto de glicosilación.

Médicos e investigadores españoles y portugueses implicados en el estudio y diagnóstico del CDG:

Dra Belén Pérez Dueñas (*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona*).

Dr Rafael Artuch (*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona*).

Dra Paz Briones (*Institut de Bioquímica Clínica. Corporació Sanitària Clínic i CSIC. Barcelona. España*)

Dra Célia Pérez-Cerdá (*Centro de diagnóstico de enfermedades moleculares, Universidad Autónoma de Madrid*)

Dr Dulce Quelhas (*Instituto de genética Jacinto Magalhães,, Portugal*)

Dra Laura Vilarinho (*Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhaes, Portugal*)

La misión de la APCDG-DMR (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras) y de la AESCDG (Asociación española del Síndrome CDG) es:

- Proporcionar la adecuada información sobre el Síndrome CDG a las personas diagnosticadas y contribuir para la formación específica del personal sanitario.
- El estudio y asesoramiento de la problemática médica, social, etc., relacionada con este síndrome
- La promoción de toda clase de actividades encaminadas al desarrollo psicomotor y psíquico del niño
- Colaborar con las Administraciones Públicas en sus distintos niveles para el diagnóstico y tratamiento del Síndrome CDG y conseguir las ayudas necesarias de aquellas para el propio desarrollo de la Asociación
- Editar las publicaciones que se estimen pertinentes para el cumplimiento de sus objetivos y colaborar en aquellas otras que se relacionen con el colectivo de enfermedades metabólicas.

- Establecer relaciones con todas las asociaciones a nivel mundial de este síndrome.

Contacto de la APCDG-DMR (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras):

Presidente: Vanessa Ferreira

Web: <http://sindromecdg.orgfree.com/>

E-mail: sindromecdg@gmail.com

Facebook: síndrome cdg

Blog: <http://sindromecdg.blogspot.com/>

Contacto de la AESCDG (Asociación española Síndrome CDG):

Presidente: Cristina Lanz

Web: <http://webs.ono.com/aescdg/>

E-mail: aescdg@ono.com

Facebook: AESCDG

“En vista de su naturaleza congénita y la importancia de su identificación temprana, los defectos congénitos de la glicosilación tienen especial relevancia en pediatría”.

“más de la mitad de las proteínas humanas están glicosiladas. Este dato permite comprender los complejos cuadros multisistémicos de pacientes con CDG y la necesidad de un diagnóstico precoz para asesorar las familias y mejorar la calidad de vida de los niños”

INFORMACIÓN PARA MÉDICOS E INVESTIGADORES



Defectos congénitos de la glicosilación (CDG: Congenital Defects of Glycosylation):

enfermedades raras hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas

Autor: Vanessa Ferreira (Presidente de la Associação Portuguesa CDG e outras doenças metabólicas raras).